

Az izomdystrophiák elkülönítő diagnosztikájában a dystrophin génproduktum immunhisztokémiai kimutatása rutinszerűen alkalmazott eljárás. Az immunhisztokémiailag kimutatott dystrophin kvantitatív morfológiai elemzése és összehasonlítása az exonális deléciók jellegével az izomdystrophiák pathogeneziséhez vihet közelebb.

Az elektronmikroszkópos vizsgálat a különböző enzimdefektusok következtében felszaporodó metabolitok mellett a mitokondriális myopathiákat kísérő organelum elváltozásokat jeleníti meg.

Irodalom

1. *Mastaglia FL, Detchand Lord W.* Skeletal Muscle Pathology. 2nd Edition, Churchill Livingstone, 1992.
2. *Wiestler OD, Vajtai I, Wolf HK.* Pathologische Anatomie der Amyotrophen Lateralsklerose. In: Dengler-Zierz-Jerusalem: Amyotrophe Lateralsklerose. Georg Thieme Verlag, 1994.

Molekuláris genetikai diagnosztikai lehetőségek neurológiai kórképekben

Endreffy Emőke

SZOTE, Gyermekklinika

Az 1980-as években és az 1990-es évek elején ugrásszerűen megnőtt az öröklődő neurológiai betegségek molekuláris mechanizmusának megismerése, megértése, főleg a rekombináns DNS-technikák és a polimeráz láncreakció (PCR) megismerésével, alkalmazásával.

A kapcsolódáselemzés egy jellegzetes DNS-szakaszt, "markert" kapcsol össze egy-egy betegség öröklődésével. Ha sikerült egy gén izolálása, hamar megismerhetővé válik a gén által kódolt fehérje is és ezt követheti a patológiai alapok jobb megértése. A neurológiai betegségek molekuláris genetikai ismereteiről Pötöb össze foglaló cikk jelent meg az utóbbi időben. Gyakran megfigyelhetők geno- és fenotípus-összefüggés is, például a nem stabil trinukleotid ismétlődésnek tulajdonítható neurológiai kórképek között: Huntington chorea (4p16.3, CAG ismétlődés, normális: 9-37, kóros: 37-121), myotonia dystrophica (19q13.3, CTG ismétlődés, normális 5-37, kóros: 44-3000) esetén.

A géndeléciónak, duplikációnak, pontmutációnak tulajdonítható kórképek közül kiemelhető a Duchenne- és Becker-izomdystrophia (Xp21.2), vagy a familiáris Alzheimer-kór 1. típusa (21q21). A neurológiai betegségek molekuláris genetikai vizsgálatával lehetővé válik a molekuláris genetikai diagnosztika, bizonyos esetekben preszimptomatikus tesztelés a biokémiai markereknél pontosabb eredménnyel. Recesszív öröklődés esetén carrierek detektálhatók. Egyre több kórkép esetén kerülhet sor prénatalis diagnosztika elvégzésére is.

Korunk nagy vívmánya lesz az oki terápiát jelentő génterápia vagy géntermékterápia, remélhetőleg már a század- és ezredfordulóig, több kórkép esetén.